

# ŽÁDANKA NA LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ - LABORATOŘ LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## MOLEKULÁRNĚ-BIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ B

Divadelní 2174/27, 741 01 Nový Jičín  
 SPADIA LAB, a.s. – Diagnostická laboratoř  
 Dr. Martinka 1491/7, 700 30 Ostrava-Hrabůvka  
 Tel.: 595 530 232, 734 696 565, zelená linka: 800 100 329 [www.spadia.cz](http://www.spadia.cz)

Seznam genů pro konkrétní onemocnění poskytneme na vyžádání.

Informace o pacientovi		Žadatel/odesílající lékař	
Jméno a příjmení		Jméno lékaře	
Rodné číslo/ číslo pojištěnce		Odbornost	
Kód pojišťovny		Podpis a razítko	
Adresa			
Diagnóza základní/ostatní			
Léčba			
Datum a čas odběru			

**Prosím pozor, vyberte jednu z následujících možností!**

**Vyplní lékař:**  Vyplněný a podepsaný informovaný souhlas je součástí žádanky.  
 Informovaný souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.

Materiál
<input type="checkbox"/> periferní krev (2-5 ml plné krve, EDTA) <span style="margin-left: 200px;"><input type="checkbox"/> Jiný materiál po dohodě:</span> .....

Metabolické poruchy	Dědičné poruchy sluchu
<input type="checkbox"/> Monogenní lipoproteinopatie <input type="checkbox"/> Adrenogenitální syndrom (poruchy steroidogeneze) <input type="checkbox"/> Mukopolysacharidósy <input type="checkbox"/> Leucinóza / nemoc javorového sirupu <input type="checkbox"/> Poruchy Acyl-CoA-dehydrogenáz (SCAD, SBCADd, MCAD, VLCAD, LCHAD) <input type="checkbox"/> Choroby novorozeneckého screeningu <input type="checkbox"/> Cystická fibróza (celá kódující oblast) <input type="checkbox"/> Wilsonova nemoc (celá kódující oblast) <input type="checkbox"/> Smith – Lemli – Opitz syndrom (celá kódující oblast) <input type="checkbox"/> OTC deficit <input type="checkbox"/> Gilbertova choroba, Crigler-Najjarův syndrom (typ I, typ II)	<input type="checkbox"/> Nesyndromové AR formy postižení sluchu <input type="checkbox"/> Nesyndromové AD formy postižení sluchu <input type="checkbox"/> Nesyndromové X-linked formy postižení sluchu <input type="checkbox"/> Usherův syndrom <input type="checkbox"/> Waardenburgův syndrom <input type="checkbox"/> Syndromy: Pendred, Perrault, Jervell a Lange-Nielsen

Hereditární nádorové syndromy	Dědičné poruchy zraku
<input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory prsu <input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory vaječníku <input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory dělohy <input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory střev <input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory žaludku a slinivky <input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory ledviny <input type="checkbox"/> panel pro vybraná vzácná familiární nádorová onemocnění <input type="checkbox"/> panel pro tuberózní sklerózu a neurofibromatózu <input type="checkbox"/> panel pro dědičné nádory štítné žlázy, paragangliomu a melanomu <u>Hereditární karcinom prsu a ovarií:</u> <input type="checkbox"/> BRCA1, 2 – kompletní analýza vč. MLPA analýzy <input type="checkbox"/> BRCA1, 2 – konfirmace <input type="checkbox"/> BRCA1, 2 – prediktivní testování <input type="checkbox"/> BRCA1 – MLPA analýza <input type="checkbox"/> BRCA2 – MLPA analýza <input type="checkbox"/> CHEK2 – MLPA analýza <u>Li-Fraumeni syndrom:</u> <input type="checkbox"/> TP53 – mutační analýza vč. MLPA analýzy	<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa – AR <input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa – AD <input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa – X-linked <input type="checkbox"/> Glaukom – primární kongenitální, primární s otevřeným úhlem <input type="checkbox"/> Glaukom – syndromové formy <input type="checkbox"/> Stargardtova nemoc <input type="checkbox"/> Okulokutánní albinismus <input type="checkbox"/> Viteliformní okulární dystrofie typ 2-5, Bestova choroba, Chorioideální centrální areolární dystrofie <input type="checkbox"/> Atrofie optiku (vyjma Leberovy hereditární optické neuropatie) <input type="checkbox"/> Leberova kongenitální amaurosis <input type="checkbox"/> Fuchsova endoteliální dystrofie rohovky <input type="checkbox"/> Branchiotorenální syndrom <input type="checkbox"/> Vybrané formy katarakty <input type="checkbox"/> Duanův syndrom <input type="checkbox"/> Isolovaná mikrooftalmie <input type="checkbox"/> CHARGE syndrom <input type="checkbox"/> Aniridia  <div style="background-color: #d9ead3; padding: 2px;"><b>Ostatní</b></div> <input type="checkbox"/> Mutační analýza komplementu

**Klinický exom (po předchozí domluvě)**

**Prosím uvést klinické údaje (event. přiložit klinickou zprávou) a údaje o rodinném výskytu onemocnění.**

Izolace DNA	
Uložení DNA	

**Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s molekulárně-genetickým laboratorním vyšetřením.**

Jméno vyšetřované/ho:..... Datum narození:.....

Účel molekulárně-genetického laboratorního vyšetření: .....  
(ověření/potvrzení dg., zjištění predispozice, zjištění nemoci plodu)

Alternativy navrhovaného molekulárně-genetického vyšetření (jejich vhodnost, přínos a rizika): neexistuje.

Molekulárně-genetické vyšetření z indikace:.....

Ze vzorku:  periferní krev  jiné.....**Prohlášení vyšetřované osoby**

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství k výše uvedenému molekulárně-genetickému laboratornímu vyšetření. Vše mi bylo vysvětleno jasně a srozumitelně. Byla mi sdělena rizika spojená s neočekávanými nálezy, které nejsou účelem genetického laboratorního vyšetření, ale přesto je genetická analýza zjistí. Měl/a jsem možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit, měl/a jsem možnost se lékaře zeptat na vše, co jsem považoval/a za podstatné a probrat s ním vše, čemu jsem nerozuměl/a. Na všechny dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď.

- **Přeji/nepřeji** si být informován/a o výsledku molekulárně-genetického laboratorního vyšetření.
- **Přeji/nepřeji** si být seznámen/a s neočekávanými nálezy molekulárně-genetického laboratorního vyšetření.
- **Přeji si**, aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:

Jméno: ..... Adresa: .....

Jméno: ..... Adresa: .....

- **Souhlasím/nesouhlasím** s využitím výsledků genetického laboratorního vyšetření a relevantních informací o mém zdravotním stavu, včetně fotodokumentace, k vědeckým a výukovým účelům za podmínky, že tyto údaje budou prezentovány a publikovány pouze v anonymní formě.

**Souhlas se skladováním**

- Před genetickým vyšetřením, které by se provádělo za jinými účely než uvedeno výše, budu řádně poučen/a a toto vyšetření bude vždy provedeno až s novým informovaným souhlasem. Vzorek bude skladován v laboratoři nejvýše po dobu 50let.
  - Jestliže bude vzorek mého biologického materiálu dále skladován, **souhlasím/nesouhlasím** s jeho využitím ke kontrolě kvality DNA diagnostiky (vzorek je použit jako kontrola pro vyšetření jiného pacienta).
  - **Souhlasím/nesouhlasím** s tím, že mohu být znovu kontaktován/a, na adrese uvedené ve zdravotnické dokumentaci, za účelem souhlasu s využitím mého skladovaného biologického materiálu v konkrétním výzkumném projektu.

**Nesouhlas se skladováním**

- Můj vzorek bude po provedení genetického laboratorního vyšetření zlikvidován s tím rizikem, že nebude již možné v budoucnosti výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a že zlikvidování vzorku může vést ke zhoršení dostupnosti diagnostiky u rodinných příslušníků. Dále jsem si vědoma, že pro další genetické testování bude nutný nový odběr materiálu.

**Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s odběrem příslušného vzorku a s provedením výše popsaného molekulárně-genetického laboratorního vyšetření.**

**Jsem si vědom/a, že svůj souhlas mohu kdykoliv odvolat.**

**Prohlašuji, že jsem všem údajům, poučením a souhlasům, které mi byly sděleny a vysvětleny, porozuměl/a.**

V....., dne.....  
.....  
podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce)

Jméno zákonného zástupce:..... Datum narození:.....

Vztah k vyšetřované osobě:.....

Jméno, razítko a podpis lékaře:.....